منظمة CURE SMA

كتيب سلسلة الرعاية

دليل الوالدين ومقدمي الرعاية

ما يجب أن تعرفه وتفعله بعد تشخيص مرض الضمور العضلي الشوكي SMA

cure SMA

Make today a breakthrough.

عزيزي ولي الأمر أو مقدم الرعاية،

يُحتمل أنك تتلقّى هذا الدليل لأنك علمتَ أن طفلك يُعاني من الضمور العضلي الشوكي أو SMA. هذه حالة وراثية نادرة لا يعرف الناس عنها كثيرًا حتى يتم تشخيص المرض لدى طفل أحد أفراد الأسرة أو الأصدقاء.

يهدف هذا الدليل إلى تزويدك بأساس لفهم SMA. فيما يلي أهم الأشياء التي يجب معرفتها:

- العلاج مُتاح.
- أنت بحاجة إلى التصرُّف بسرعة.

لا تنتظر ظهور علامات SMA. أفضل وقت للحصول على العلاج هو قبل ظهور الأعراض. إذا انتظرتَ حتى تُلاحظ ضعف العضلات، وهو السِمة المُمّيزة للضمور العضلي الشوكي، سيكون طفلك قد فقد بالفعل بعض الوظائف التي قد لا يكون بالإمكان استعادتها قط.

من المهم الاتصال بطبيبك أو أي مقدم رعاية صحية آخر على الفور، والتعرُّف على خياراتك، وتحديد ما إذا كان طفلك بحاجة إلى بدء العلاج على الفور أو إخضاعه للمراقبة لبعض الوقت.

نحن نُدرك أنه قد يكون من الصعب التصرُّف بسرعة، وربما قبل أن تفهم تمامًا مرض طفلك. أنت قادر على فعل ذلك. إن صحة طفلك تعتمد على ذلك،

ويمكننا المساعدة. نحن مجموعة دعم غير ربحية تُركز على الضمور العضلي الشوكي SMA.

اتصل بنا للحصول على المعلومات، والتوجيه، والدعم.

cure SMA
Make today a breakthrough.

الهاتف: 800.886.1762

البريد الالكتروني: info@curesma.org

ما هو المُتضمّن هنا

1. ما هو SMA؟
2. ما الذي يُسبّب SMA؟
3. كيف يتم توارُث مرض SMA
4. تشخيص مرض SMA
5. توقُّع شدّة SMA
6. علاج مرض SMA
7. التعايش مع مرض SMA
8. موارد

ما الذي يجب عليك فعله الآن

إذا تم تشخيص طفلك من خلال اختبار فحص حديثي الولادة، اتصل بطبيب الأطفال، أو أي مُقدّم رعاية صحية آخر، وشاركه نتائج الاختبار إذا لم تكُن قد قمت بذلك بالفعل.
قُل أنه من الضروري أن يحصُل طفلك على موعد.

قد يكون لديك بالفعل تأكيد على إصابة طفلك بالضمور العضلي الشوكي، أو أنك لا تزال تنتظر فحص الدم لتأكيد التشخيص. إذا كنت تنتظر فحص الدم، فقد يستغرق الأمر من أسبوع إلى أسبوعيْن للحصول على النتائج. أثناء انتظارك، استمر في الاعتناء بطفلك كما كنت تفعل قبل عِلمك باحتمال إصابته بالضمور العضلي الشوكي. يجب ألا تفعل شيئًا مختلفًا لرعاية طفلك خلال هذا الوقت، ما لم تظهر عليه أي علامات أو أعراض غير عادية.

اطلُب من مقدم الرعاية الصحية الإحالة إلى أخصائي. في كثير من الأحيان، وليس دائمًا، ستتم إحالتك إلى طبيب أعصاب للأطفال، وهو طبيب مُتخصّص في أمراض الجهاز العصبي عند الأطفال.

احصُل على مزيد من المعلومات لك ولمقدمي الرعاية الصحية لطفلك. يتوفّر جزء مُصاحِب لهذا الكتيّب للمهنيّين الطبيّين من Cure SMA. لتلقّي نسخة أو لطرح أي أسئلة أخرى، اتصل بـCure SMA على 800.886.1762، أو أرسِل بريدًا إلكترونيًا إلى info@curesma.org.

ما هو
مرض SMA؟

يُؤثّر SMA على خلايا النخاع الشوكي التي تُرسل إشارات إلى العضلات لكي تعمل. عندما لا تعمل هذه الخلايا الخاصة، التي تُسمّى الخلايا العصبية الحركية، بشكلٍ صحيح، تُصبح العضلات ضعيفة للغاية. قد يُعاني الأشخاص المُصابون بالضمور العضلي الشوكي من صعوبة في المشي، والأكل،وحتى التنفس بسبب ضعف العضلات.

وعلى الرغم من أن الأطفال الذين يُعانون من SMA لديهم وظائف بدنية محدودة، إلا أنهم لا يُعانون من ضعفٍ عقلي. مكن للأطفال الذين لديهم SMA التفكير، والتعلم، وبناء العلاقات مع الآخرين.

أنواع مرض SMA

قد تسمع أشخاصًا يُشيرون إلى "أنواع" مرض SMA. قبل ظهور فحص حديثي الولادة للكشف عن الضمور العضلي الشوكي، غالبًا ما كان يتم تشخيص المرض بعد ظهور الأعراض فقط، ثم يتم تصنيفهم إلى أربعة أنواع رئيسية اعتمادًا على العمر الذي ظهرتْ فيه الأعراض لأول مرة وأعلى مرحلة نمو جسماني تم الوصول إليها. والآن وبما أنه يمكن تشخيص المرض لدى حديثي الولادة قبل ظهور الأعراض عليهم، قد لا يتم استخدام الأنواع دائمًا في تشخيص الضمور العضلي الشوكي. ومع ذلك، قد يكون من المُفيد العلم بهم.

النوع 1

الشكل الأكثر شدّة والأكثر شيوعًا من SMA، وتظهر أعراضه (مثل "المرونة" الشديدة أو ضعف العضلات) في غضون ستة أشهر بعد الولادة. لا يستطيع الأطفال المُصابون بالنوع 1 أداء مهام مثل التدحرُج أو الجلوس بمفردهم، وإذا لم يتم علاجهم، فغالبًا ما يموتون بعمر عامَيْن.

النوع 2

ظهور الأعراض (مثل التأخُّر في تطوُّر المهارات الحركية وضعف العضلات) بين 6 و18 شهرًا من العمر. يمكن للأطفال المُصابين بالنوع 2 من SMA الجلوس دون مساعدة، لكنهم لا يستطيعون الوقوف أبدًا، ويحتاجون إلى الكراسي المتحركة.

النوع 3

يتم التشخيص بعد 18 شهرًا ولكن عادةً في مرحلة الطفولة المبكرة. الأطفال المُصابون بالنوع 3 من SMA قادرون على المشي بمفردهم ولكنهم قد يفقدون هذه القدرة.

النوع 4

شكل البالغين المُصابين بمرض SMA وهو الأندر. تُعد الأعراض (مثل ضعف العضلات، أو الرعشة، أو الوخز) خفيفة نسبيًا. عادةً ما يعيش الأشخاص المُصابون بالنوع 4 من SMA حياة كاملة مع بعض الدعم.

ما الذي يُسبّب SMA؟

إن الضمور العضلي الشوكي هو مرض وراثي ينتقل من الآباء إلى الأبناء. ينتُج عن جين ناقص أو معيب - جين بقاء العصبون الحركي 1 أو **SMN1**. في الأشخاص الأصحّاء، يُنتج جين **SMN1** بروتينًا يُسمّى بروتين **SMN**، وهو بروتين مهم للخلايا العصبية الحركية (الخلايا العصبية الخاصة التي تتواصل مع العضلات). بدون هذا البروتين، لا تعمل الخلايا العصبية الحركية بشكلٍ صحيح وتموت في النهاية، ممّا يؤدي إلى ضعف العضلات وموتها.

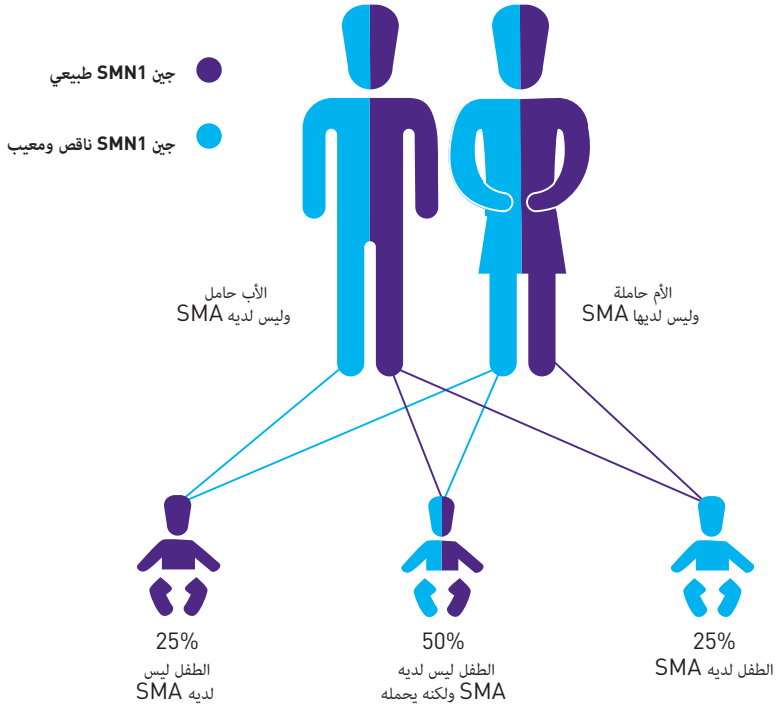
كيف يتم توارث مرض SMA

يُؤثّر الضمور العضلي الشوكي على واحد من كل 11 ألف طفل. حوالي واحد من كل 50 أميركيًا يحمل المرض - ممّا يعني أنه يمكنه نقله إلى أطفاله، على الرغم من أنه نفسه غير مريض به. يمكن أن يُؤثّر SMA على أي عِرق أو جنس.

يتلقّى الأطفال عادةً نسختيْن من جين SMN1 - واحدة من كلٍ من الأب والأم. يتلقّى الطفل المُصاب بـSMA نسخًا جينية ناقصة أو معيبة من SMN1 من كلا الوالدين.

معظم الأطفال الذين يُعانون من الضمور العضلي الشوكي لديهم والدين لا يُعانيان من المرض ولكنهما يحملانه. هؤلاء الآباء والأمهات لديهم نسخة جين SMN1 واحدة تعمل، لكن الثانية ناقصة أو معيبة.

إن إنجاب طفل مُصاب بالضمور العضلي الشوكي لا يُقلّل من فرص إنجاب طفل آخر مُصاب بهذه الحالة. لكل اثنيْن حامليْن للمرض، هناك احتمال واحد من أربعة في كل حمل لإنجاب طفل مُصاب بالضمور العضلي الشوكي. يُوضّح الرسم التوضيحي التركيبات الجينية المحتملة التي يمكن للوالدين الحاملين للمرض نقلها في كل مرة يُنجبون فيها طفلًا.



تشخيص مرض SMA

بدأتْ بعض الولايات في اختبار SMA لدى حديثي الولادة في عام 2018 عن طريق فحص كمية صغيرة من الدم عند الولادة بحثًا عن وجود جينات SMN1. يتلقّى آباء وأمهات الأطفال الذين يفتقدون نسختيْن من جين SMN1 إشعارًا بأن من المحتمل أن يكون لدى أطفالهم SMA. بعد تحديد SMA في اختبار فحص حديثي الولادة، قد يطلب الأطباء إجراء فحص دم لتأكيد التشخيص. قد يستغرق الأمر من أسبوع إلى أسبوعيْن للحصول على نتائج هذا الاختبار.

أهمية العلاج المُبكّر

وُلدتْ ليليانا جريس بمرض SMA، وبدأتْ العلاج بعقار سبينرازا من خلال دراسة دوائية عندما كان عمرها 12 يومًا. والآن وهي تبلغ العامين من العمر، فقد وصلتْ لكل مراحل النمو المتوقعة لطفل في عمرها. "لا تتباطئ في بدء العلاج. لا أعرف كيف يمكنني التأكيد على أهمية هذا الأمر."

-دنيس، والدة ليليانا جريس

أدّتْ إضافة SMA إلى اختبارات فحص حديثي الولادة إلى تحسُّنٍ كبير في فرصة تشخيص الطفل المُصاب بهذه الحالة مُبكّرًا. وتسمح اختبارات الفحص للوالدين بالتحدُّث إلى مُقدِّمي الرعاية الصحية حول علاج الضمور العضلي الشوكي قبل ظهور الأعراض على أطفالهم. إن هذه هي أفضل طريقة للوقاية من المشاكل الخطيرة، والتي قد تُهدِّد الحياة.

تتشابه بعض أعراض SMA، مثل التأخُّر في النمو البدني، مع أعراض حالات أخرى. بدون اختبار فحص حديثي الولادة، قد يحتاج الأطباء ومُقدِّمو الرعاية الصحية الآخرون إلى إجراء اختبارات متعددة لاستبعاد الأسباب المحتملة الأخرى لتلك الأعراض قبل التأكد من أن الأعراض ناتجة عن الضمور العضلي الشوكي. ونظرًا لأنه يتم الأخذ في الاعتبار الأسباب الأكثر شيوعًا للتأخير في النمو البدني أولاً، لا يتم دائمًا تشخيص SMA بسرعة عند ظهور الأعراض.

وبالإضافة إلى اختبارات فحص حديثي الولادة واختبارات التأكيد لتحديد ما إذا كان الطفل مُصابًا بـSMA، يمكن إجراء اختبارات إضافية لتقدير مدى خطورة حالة الضمور العضلي الشوكي لدى الطفل وتحديد أفضل مسار للعلاج.

توقّع

شدّة مرض SMA

هناك عدّة عوامل تُؤثّر على خطورة SMA. ويمكن اختبار أحدها وهو وجود جين بقاء العصبون الحركي الثاني، جين SMN2. وإنه مُشابه لـSMN1 ويعمل كنسخة احتياطية جزئية لـSMN1. لا يُنتج SMN2 نفس الكمية من البروتين مثل SMN1، وكمية البروتين التي يُنتجها لا تكفي للحفاظ على صحة الخلايا العصبية الحركية. ولهذا فحتى مع تصنيع SMN2 لبعض بروتين SMN، لا يزال من الممكن أن تموت الخلايا العصبية الحركية وتُصبح العضلات ضعيفة.

سيساعد عدد نُسخ SMN2 التي توجد لدى الطفل في تحديد ما إذا كان الطبيب سيُوصي بالعلاج الفوري أو الخضوع للمراقبة لبعض الوقت. إذا كان لدى الطفل أكثر من أربع نسخ من SMN2، فقد يُوصي الطبيب بمراقبة حالته بعناية قبل بدء العلاج. ومع ذلك، فإن هذه الحالات نادرة جدًا. عادةً ما يُوصي الطبيب ببدء العلاج في أقرب وقت ممكن بعد الولادة.

يختلف عدد نُسخ الجين الاحتياطي SMN2 من شخصٍ لآخر. وفي الأشخاص الذين يُعانون من الضمور العضلي الشوكي، يرتبط عدد نُسخ SMN2 بمدى خطورة المرض لديهم. وبشكلٍ عام، كلّما زاد عدد نُسخ SMN2 كان ذلك أفضل، لأن المزيد من بروتين SMN يعني أن الخلايا العصبية الحركية تحصُل على المزيد ممّا تحتاجه لإرسال إشارات إلى العضلات. تُركّز بعض العلاجات المُتاحة حاليًا لمرض SMA على جعل SMN2 يُنتج المزيد من البروتين.

علاج مرض SMA

هناك طريقتان لعلاج الضمور العضلي الشوكي يدرسهما الباحثون. إحدى طرق علاج الضمور العضلي الشوكي هي معالجة سبب المرض الكامن من خلال استهداف الجين وزيادة كمية بروتين جين بقاء العصبون الحركي SMN في الجسم. وهذه المناهج تعرف بالمناهج "المستندة إلى جين بقاء العصبون الحركي" أو "المعززة لجين بقاء العصبون الحركي".

يتم اختبار علاجات إضافية لـSMA في تجارب سريرية. غالبًا ما تتغيّر المعلومات حول العلاجات المُتاحة والتجارب السريرية المفتوحة، لذا من الأفضل مراجعة موقع Cure SMA على الويب على:

https://www.curesma.org/clinical-trials/

أو تحدّث إلى مُقدِّم الرعاية الصحية لك حول الخيارات الحالية قبل اتخاذ قرار نهائي بشأن العلاج.

حاليًا هناك ثلاث علاجات مُعزّزة لجين بقاء العصبون الحركي لمرض SMA معتمدة من إدارة الغذاء والدواء الأمريكية (FDA). إفريسدي (ريسديبلام) هو جزيء صغير يؤخذ يوميًا عن طريق الفم أو من خلال أنبوب المعدة ويجعل جين SMN2 ينتج المزيد من بروتين SMN الأكثر اكتمالاً. سبينرازا (نوسينرسين) هو حقنة تستهدف جين SMN2، مما يجعله ينتج بروتين أكثر اكتمالاً. زولجينزما (أوناسيمنوجين أبيبارفوفيك-شوي) هو علاج جيني يحل محل وظيفة جين SMN1 الناقص أو المتحور.

توجد أنواع أخرى من العلاجات في التجارب السريرية أو حتى في مراحل مبكرة من البحث، وقد تُصبح مُتاحة في المستقبل. تستهدف بعض هذه الأساليب مناهج "non-SMN" أو غير المتعلقة ببروتين SMN، مع التركيز على الأنظمة، والمسارات، والعمليات الأخرى في الجسم التي تتأثّر ببروتين SMN. ومن أمثلة هذه الأساليب العقاقير التي تزيد من قوة العضلات أو وظيفة الخلايا العصبية الحركية.

كلّما كان مبكرًا كان أفضل

يُقدِّم العلاج المُبكّر أفضل فرصة للحفاظ على صحة الطفل بقدر الإمكان.

بدون كمية كافية من البروتين من جين SMN1 الناقص أو المعيب أو جين SMN2 الاحتياطي، تموت الخلايا العصبية الحركية بسرعة. بدون أي علاج، يفقد الأطفال المُصابون بأشد حالات الضمور العضلي الشوكي 90٪ من الخلايا العصبية الحركية عند بلوغهم سن 6 أشهر.

وبمُجرّد فقدانها، لا يمكن استبدال الخلايا العصبية الحركية، حيث أن الجسم لا يُولِّد خلايا عصبية حركية جديدة، وكذلك لن تفي أي من العلاجات المُتاحة أو التي هي قيد البحث.

وهذا يعني أن أفضل علاج قد يكون قبل ظهور علامات المرض على الطفل، فالهدف هو الحفاظ على أكبر عدد ممكن من الخلايا العصبية الحركية حتى تتطوّر عضلات الطفل بشكلٍ صحيح.

التعايش مع مرض SMA

ومن خلال فحص حديثي الولادة، والتشخيص المبكر، والعلاج المُبكّر، قد يتمكّن العديد من الأطفال المُصابين بالضمور العضلي الشوكي من عيش حياة أكثر صحة. ومع ذلك، فقد يحتاجون أحيانًا إلى المساعدة في تلبية الاحتياجات البدنية والأنشطة اليومية.

الغذاء والتغذية

قد يُمثِّل الحصول على التغذية السليمة مشكلة لبعض الأطفال الذين يُعانون من الضمور العضلي الشوكي لأن العضلات الضعيفة تجعل من الصعب مضغ الطعام وابتلاعه وهضمه.

قد يُحيلك مُقدِّم الرعاية الصحية إلى اختصاصي تغذية، والذي قد يُوصي بتغييرات في النظام الغذائي لطفلك، اعتمادًا على الاحتياجات الفردية. ويمكن أن يشمل ذلك الأطعمة الليّنة التي يسهُل بلعها أو الأطعمة قليلة الدسم التي لا تؤدي إلى تفاقم الارتجاع الحمضي الناجم عن ضعف العضلات حول المعدة أو المريء.

المعدات التكيفية

توجد مجموعة متنوعة من الأجهزة الداعمة والمُساعِدة لمواجهة التحديات اليومية التي يُسبّبها ضعف العضلات. اسأل طبيبك أو تحقَّق من موقع Cure SMA لمعرفة الخيارات.

التنفس والسعال

يمكن للأشخاص الذين يُعانون من SMA أن يُواجهوا صعوبة في التنفس بشكلٍ كامل أو يسعلون بقوة كافية لتنظيف مجرى الهواء، وذلك لأن العضلات بين الضلوع، والتي تُسمّى العضلات الوربية، ضعيفة جدًا. يمكن أن يُمثّل هذا الأمر مشكلة، خاصةً عندما يكون لدى الطفل فيروس يُؤثّر على الرئتين أو الشعب الهوائية العلوية، بما في ذلك الأنف والحلق.

تشمل التوصيات الشائعة ما يلي:

- الإحالة إلى اختصاصي أمراض الرئة (طبيب مُتخصّص في مشاكل الرئة)، والذي يمكنه مراقبة قدرة طفلك على التنفس.
- جهاز مساعدة للسعال لمساعدة الأطفال على إزالة المخاط، والبلغم، والإفرازات الأخرى من الشعب الهوائية.
- دعم التنفس، ربما في الليل أو عندما يمرض الطفل. ضغط مجرى الهواء الإيجابي ثنائي المستوى، أو BiPAP، هو وسيلة لتوفير دعم غير جراحي من خلال قناع للوجه.

سجل فحص حديثي الولادة

إن سجل فحص حديثي الولادة لـ Cure SMA أو (NBSR)

هو سجل عبر الإنترنت تم إنشاؤه لمساعدة مجتمع SMA (بما في ذلك الأفراد، والعائلات، والأطباء، والباحثين المتأثرين) على تعلُّم المزيد عن SMA، والتعامل مع أعراضه بشكلٍ أفضل بمرور الوقت، وتطوير علاجات جديدة.

ندعوك للمشاركة بالذهاب إلى موقع NBSR على www.curesma.org/nbsr واتّباع التعليمات لتزويد Cure SMA بالمعلومات عن طفلك.

إن سِجل NBSR هو برنامج تابع لمنظمة Cure SMA. وتُعد منظمة Cure SMA هي الوصي الوحيد على NBSR ومادته. يمكن استخدام معلومات NBSR لتحسين الرعاية السريرية ودعم تطوير العلاجات الجديدة. إن سجلات الأمراض الأخرى لها أيضًا تاريخ طويل من النجاح في دفع الأبحاث والرعاية السريرية إلى الأمام.

قم بزيارة موقع NBSR على www.curesma.org/nbsr لتلقِّي معلومات إضافية أو تسجيل طفلك.

ملاحظات

إليك مساحة لتدوين أي أسئلة لديك، بالإضافة إلى كتابة ملاحظات من موعدك.

نُوصيك بأخذ هذا الدليل معك عند زيارة مُقدِّم الرعاية الصحية لطفلك. يوجد أيضًا دليل منفصل ذي صلة تمت كتابته للأطباء ومُقدِّمي الرعاية الصحية الآخرين على www.curesma.org/care-series-booklets/. وبخِلاف ذلك يمكنك الاتصال بمنظمة Cure SMA على 800.886.1762 أو البريد الالكتروني info@curesma.org

twitter.com/cureSMA

curesmaorg@

Facebook.com/CureSMA

youtube.com/user/FamiliesofSMA1

www.linkedin.com/company/families-of-sma

آخر تحديث في يونيو 2021

925 Busse Road, Elk Grove Village, IL 60007
Fax 847.367.7623 • info@cureSMA.org • cureSMA.org • 800.886.1762